

## El médico de familia y sus competencias en genética clínica

La genética y la biología molecular están impregnando cada vez más todas las áreas de conocimiento de la medicina actual<sup>1</sup>. Sin embargo, es en la atención primaria donde más se está tardando en asimilar que la genética es la medicina del presente, pero sobre todo del futuro. Los conocimientos teóricos generales sobre genética humana, así como el desarrollo de una serie de habilidades en genética clínica (1) por parte de todo el personal sanitario, son cada vez más imprescindibles para poder ofrecer una asistencia de calidad a los pacientes del Sistema Nacional de Salud<sup>2</sup>.

Son varias las razones de este retraso. En ocasiones, la educación de pregrado en genética no ha contribuido a conseguir unas competencias mínimas dentro del currículo formativo del licenciado en medicina y cirugía. Además, tampoco se han desarrollado suficientemente esas competencias durante la formación de la especialidad en medicina familiar y comunitaria. Pero, probablemente, la razón más importante sea que la administración pública española no reconoce la importancia de la genética en la medicina actual. De ello se deriva que: *a)* apenas hay servicios «integrales» de genética médica que estén constituidos por sus 3 secciones clásicas: genética clínica, genética molecular y citogenética; *b)* las estructuras y la logística que proporciona la administración pública no permiten, en la mayoría de los casos, trabajar con los mismos estándares de calidad que en el resto de los países de la Unión Europea, sin que ello sea responsabilidad de los profesionales que trabajan día a día en genética clínica, y *c)* la asistencia en genética clínica proporcionada en las diversas partes de la geografía española es heterogénea.

La atención primaria española está bien estructurada para poder apoyar un servicio de genética clínica ya que, entre otras razones, tanto los médicos de familia como los genetistas clínicos comparten la misma visión del paciente, pues ambos lo consideran como parte de una familia y no como un individuo aislado. Esta aproximación biopsicosocial también puede resultar muy útil para identificar situaciones de alto estrés familiar<sup>3</sup>.

La integración de la genética en atención primaria requiere la adopción y la incorporación gradual de determinados elementos específicos de genética clínica. Se requerirá el desarrollo de una serie de instrumentos que incluyan líneas guía y protocolos de actuación antes diversas problemáticas clínicas de genética que se pueden encontrar en atención primaria.

Más que el desarrollo de servicios de genética de atención primaria, lo importante reside en desarrollar determinados elementos de la medicina genética dentro del rol del médico de familia. En este contexto, desde el grupo de trabajo de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (semFYC) de Enfermedades Genéticas y Raras creemos que los roles potenciales en genética clínica que los médicos de familia podrían desarrollar serían:

1. Identificación de individuos que se pueden beneficiar de los servicios hospitalarios de genética. Ello comportaría la identificación de una serie de signos físicos de alarma que hagan sospechar la posibilidad de una enfermedad de tipo genético para luego remitir al paciente. También deberían reconocerse aquellas situaciones clínicas donde podemos encontrarnos con una enfermedad de posible etiología genética, por ejemplo: retraso mental, malformaciones congénitas, esterilidad o infertilidad, muertes perinatales, consanguinidad, casos de ictus y/o trombosis en una edad precoz, dislipemias mendelianas y varios tipos de cánceres que podrían ser hereditarios.

2. Asesoramiento genético preconcepcional: el médico de familia debe saber enfrentarse a esta situación clínica de manera protocolizada y recoger la historia familiar de ambos miembros de la pareja que buscan un embarazo para identificar a las parejas con riesgo de presentar una enfermedad genética y, más concretamente, desde su privilegiada situación, deben promover la importancia del ácido fólico preconcepcional.

3. Diagnóstico prenatal: conocer las diversas técnicas (cribado bioquímico, amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales), sus indicaciones, aplicar correctamente la entrevista clínica para informar de forma adecuada a las pacientes y saber dónde y cómo remitirlas.

4. En relación con la teratología: conocer los recursos gratuitos disponibles para resolver cualquier duda sobre sustancias o situaciones potencialmente teratógenas para las embarazadas.

(1) En este artículo se utilizan indistintamente los términos «genética clínica» y «genética médica».

5. Seguimiento clínico de los pacientes con una enfermedad genética, en colaboración con los profesionales de los servicios hospitalarios de genética clínica.
6. Identificación de los problemas psicosociales que se den en las familias donde haya un enfermo genético.
7. Conocer los distintos tipos de test genéticos, ser consciente de la gran importancia del consejo genético previo al test y posterior a éste, así como de la necesidad del consentimiento informado para realizar dichos test.
8. Conocer los recursos de genética en internet para ayudar al médico de familia a resolver sus dudas.
9. Conocer los servicios de genética médica/clínica más cercanos para remitir a los pacientes con una enfermedad genética.
10. Conocer las propias limitaciones, ya que el médico de familia debe ser consciente de que su objetivo no es el de ser el «genetista de atención primaria».

Es importante señalar que durante el asesoramiento genético ningún médico debe aconsejar a sus pacientes, sino que debe limitarse a aclarar conceptos y dudas, e informarles adecuadamente para que ellos puedan tomar sus decisiones de forma libre y autónoma. Se debe respetar el principio de «no directividad» y evitar toda postura paternalista. Asimismo, es esencial una coordinación multidisciplinaria,

por lo que hay que recalcar la importancia de la comunicación entre la atención primaria y los servicios clínicos de genética, así como con el resto de las especialidades relacionadas (ginecología, pediatría, etc.) para mejorar el seguimiento de los pacientes.

Dado que la importancia de la genética se hace cada vez más patente en la medicina actual, no podemos dejar pasar esta oportunidad para preparar la atención primaria para la medicina de hoy, porque decir genética es decir presente pero, sobre todo, futuro.

**Ismael Ejarque<sup>a,b</sup>, Miguel García-Ribes<sup>a</sup>  
y Vicente Martín<sup>a</sup>**

<sup>a</sup>Medicina Familiar y Comunitaria, Grupo de trabajo semFYC sobre Enfermedades Genéticas y Raras. España. <sup>b</sup>Ambulatorio de Genética Clínica (vía formativa italiana). Hospital Galliera. Génova. Italia.

## Bibliografía

1. Emery J, Hayflick S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. *BMJ*. 2001;322:1027-30.
2. Rose PW, Lucassen A. Practical genetics for primary care. Oxford: Oxford University Press; 1999.
3. García-Ribes M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. Nuevos retos: el médico de familia ante las «enfermedades raras». *Aten Primaria*. 2006;37:369-70.